

Hugos kropp förvandlas till skelett

18-åringen har en av världens mest sällsynta diagnoser

Text: **Helén Bjurberg**
Foto: **Maria Östlin**

Skelettsjukdomen FOP, som förvandlar mjukdelar i kroppen till skelett, drabbar en på två miljoner. En av de drabbade är Hugo Fahlberg, 18. Men nu finns hopp om bot.

Hugo Fahlberg är precis som vilken vanlig svensk tonåring som helst. Fåordig, trött och galen i att gejma. Men det finns något som skiljer honom från de flesta andra tonåringar. Hugo har en av världens mest sällsynta diagnoser FOP, Fibrodysplasia ossificans progressiva, som gör så att muskler, senor, ligament och annan sammanbindande vävnad i kroppen förvandlas till skelett.

Han sitter djupt koncentrerad vid datorn i pojkrummet i den charmiga 1920-talsvillan i centrala Eskilstuna när vi kommer på besök. Artigt tar han korta pauser i spelet för att svara på våra frågor om hur det är att leva med den sällsynta sjukdomen, men snart inser vi att han är ganska obekymrad och ointresserad av

att älja sin diagnos.

– Min sjukdom är inget jag egentligen tänker på, jag har ju alltid haft den och vet inget annat, säger han självklart och överlåter sedan det mesta snacket till sin mamma Marie Hallbert Fahlberg som tar oss tillbaka till BB där allt började.

Det var direkt efter födseln som hon och maken Pelle upptäckte att deras nyfödda gosses stortår inte låg parallellt med de andra tårna, utan var böjda inåt under tån bredvid. När de påpekade det för personalen lugnade de dem med att tårna säkert bara legat i kläm i magen. Snart upptäckte föräldrarna att även tummarna såg annorlunda ut, de var korta och den ena helt

rak utan ledveck. Men eftersom varken Pelle och Marie är av den oroliga sorten så lät de även det passera.

Inte förrän Hugo var två månader och föräldrarna upptäckte en knöl på hans huvud började de bli lite bekymrade. De vände sig till sjukvården där Hugo blev noga undersökt, röntgad och kollad med ultraljud. Men ingenting kunde förklara vad knölen berodde på och efter några veckor försvann den spårlost, bara för att strax därefter dyka upp på ett annat ställe, och sedan försvinna igen. Månaderna passerade medan knölarna på huvudet kom och gick och familjen slussades runt mellan spe-

cialister och undersökningar, som inte ledde någonvart.

Först ett år och två månader efter det första läkarbesöket fick familjen till slut namnet på en misstänkt diagnos: Myositis ossificans (det tidigare namnet på Fibrodysplasia ossificans progressiva). Men fortfarande var läkarna inte säkra eller ens eniga om att det verkligen var vad Hugo var drabbad av och för att familjen inte skulle stressa upp sig i onödan ombads de att inte söka information på egen hand. Så en diagnos rikare men utan mer kunskap fortsatte livet vidare som vanligt hemma hos Hugo och hans familj.

Ända fram till i januari 2001 när Hugo var 2,5 år gammal. I samma veva som hans sjukdom plötsligt bröt ut ordentligt såg Hugos far-
mor av en händelse ett tv-program om FOP på Discovery och kände igen barnbarnets symtom, varpå hon ringde upp Pelle och Marie.

– Hon trodde nog att vi undan-





En yngre
Hugo på
stranden,
2008.
Foto: PRIVAT

RÖR PÅ SIG I VATTEN. Träning är viktigt för både Hugos lungor och för att kroppen ska kunna hålla sig stark och behålla så bra balans och rörlighet som möjligt. Varje vardag tränar han därför i familjens pool och gör andra fysiska övningar.

Fakta

Namn: Hugo Fahlberg.

Ålder: 18.

Familj: Mamma Marie och pappa Pelle samt storebror Kazper, 22.

Bor: Eskilstuna.

Gör: Satsar på en karriär som spelproffs.

FRAMTIDSMÅL. Hugo satsar på en framtid som spelproffs. I grund och botten är han en hockey- och fotbollsintresserad kille men eftersom han inte får slå sig har han i stället utvecklat ett stort intresse för gejmning.





Fakta

Namn: Marie Hallbert Fahlberg.

Ålder: 50.

Familj: Maken Pelle och sönerna Kazper, 22, och Hugo, 18.

Bor: Eskilstuna.

Gör: Assistent åt Hugo, smyckesformgivare, yogainstruktör och modell. Arbetar ideellt som FOP-kordinator och med hemsidan FOPsverige.se.

MOTVERKA FÖRDOMAR.

Hugo har inga problem med att visa upp sin kropp och de knölar som benbildningen orsakat. Han och mamma Marie är överens om att hans öppenhet både kan hjälpa andra och förebygga fördomar.

”Många av **läkarna** visste förmodligen inte ens om att **sjukdomen fanns**

hållit sanningen för att skydda henne, men i själva verket visste hon mer om Hugos diagnos än vi efter att ha sett dokumentären, berättar Marie och förklarar hur hon efter sin svärmors samtal googlade för första gången i sitt liv och efter envist sökande hittade den internationella FOP-organisationen IFOPA, som vid den tidpunkten bara hade cirka 250 medlemmar över hela världen.

– Det var när vi förstod hur extremt ovanlig diagnosen var som vi insåg varför det tagit sådan tid och varit så svårt för läkarna att ställa den. Många av dem visste förmodligen inte ens om att sjukdomen fanns, förklarar Marie.

Genom IFOPA:s hemsida klarnade familjens bild av den sjukdom Hugo drabbats av. Nu förstod de att inget botmedel fanns, men också att det var farligt för personer med FOP att slå sig eftersom trauman kan öka risken för skelettbildning.

– Inget av det här hade vi haft en aning om tidigare. För Hugos del hade vår okunskap lett till att hela hans rygg, axlar och nacke

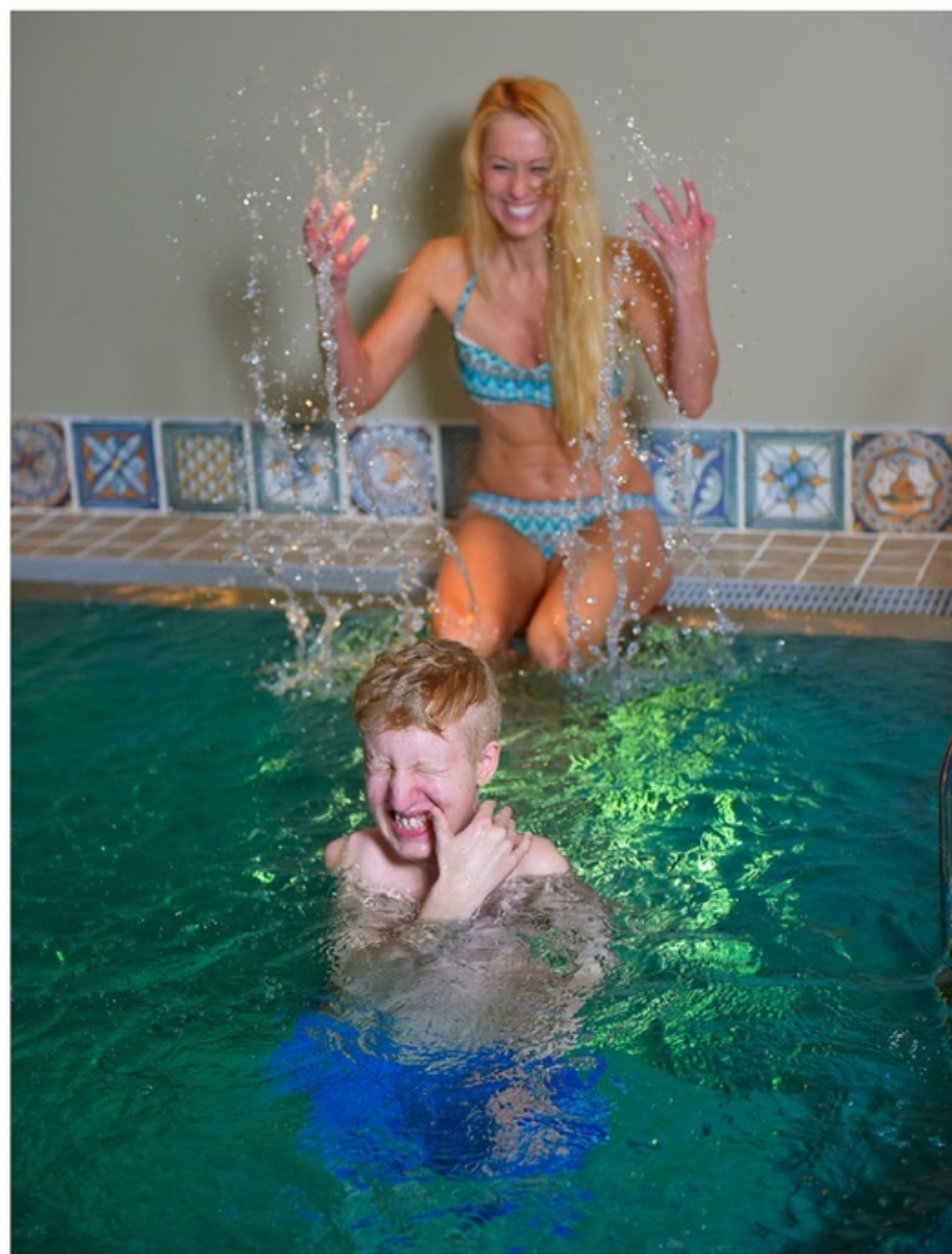
var låst av FOP-ben och han därmed fått balansen kraftigt försämrad, säger Marie men förklarar sedan att de försökt att inte gräma sig över det.

Genom IFOPA lärde familjen också känna doktor Kaplan, en amerikansk läkare som vikt sitt liv åt att hjälpa FOP-patienter över hela världen och försöka lösa gåtan med FOP. Doktor Kaplan har varit ett stort stöd för familjen genom åren, och av honom fick de veta att man i enstaka fall kan hämma benbildning, genom att behandla med kortison inom tjugofyra timmar efter ett utbrott startat.

– Metoden kan också smärtlindra en del, annars kan utbrotten göra rejält ont, förklarar Hugo.

– Tyvärr är det långt ifrån alltid det fungerar, säger Marie och fyller sedan i att de extremt höga doserna också innebär en del biverkningar och en belastning för kroppen, vilket gör att det inte är något man gladeligen ger sitt barn.

All den nya kunskapen de fick genom IFOPA innebar ett nytt liv för Hugo och hans familj. Dels ➔



TIDIGT SYMPTOM. De sneda stortårna är ett tecken på FOP som går att upptäcka tidigt. "Med en snabb diagnostisering kan man förhindra felbehandling och irreversibla skador", säger Marie Hallbert Fahlberg.

Foto: PRIVAT

FOP-fakta

● **Diagnosen FOP**, Fibrodysplasia ossificans progressiva innebär att muskler, senor, ligament och annan sammanbindande vävnad omvandlas till skelett. Muskler i hjärta, mage, diafragma,

inälvor, ansikte och ögon utvecklar inte FOP-ben.

● **Omvandlingen** sker framförallt vid trauman och infektioner men även till synes utan orsak. Det extra skelettet syns

som knölar eller plattor under huden. Det växer också över leder vilket gör att de låser fast lederna i en viss position.

● **Benbildningens läge** och takt är annars individuellt. När

ny benvävnad väl har bildats blir den bestående och alla försök att ta bort det resulterar i en exploderande nybildning av ben.

● **Det finns** cirka 900 kända fall i världen. Källa: FOP Sverige.

måste han skyddas dygnet runt för att inte slå sig och dels behövde han också ha bra och säker träning för att behålla kroppen så stark och så rörlig som möjligt, men utan att få träningsvärk eftersom det också kan trigga sjukdomen till ett utbrott.

De första fem och ett halvt åren skötte Marie och Pelle allt detta själva samtidigt som de fortsatte jobba, eftersom de inte visste att Hugo hade rätt till hjälp enligt LLS (Lagen om stöd och service för vissa funktionshindrade). Det var en tuff tid för familjen, men sedan 2006 har han personlig assistans.

– De är hans trygghet och har varit och är ett ovärderligt stöd som Hugo inte skulle ha klarat sig utan inser vi nu, säger Marie.

År 2004, tre år efter att Hugo fått sin diagnos grundade Marie den Svenska/skandinaviska FOP-föreningen och hemsidan fopsverige.se, som är en kunskapssida om FOP. Vid den tiden fanns bara fyra kända fall av FOP i Sverige. Idag, tretton år senare, finns femton svenska medlemmar och yt-

terligare femton i Danmark, Norge och Finland, men troligen också ett mörkertal.

Samtidigt som Marie driver hemsidan arbetar hon ideellt med den svenska föreningen och är den internationella FOP-organisationens representant i Sverige. En viktig roll i hennes arbete består i att sprida kunskap om diagnosen, stötta drabbade familjer samt informera om FOP i vården.

– **Det är** jätteviktigt att framförallt vårdpersonal får kunskap om att sneda stortår är ett tecken på FOP. Med en snabb diagnostisering kan man förhindra felbehandling och irreversibla skador. De intramuskulära injektionerna som ingår i det svenska barnvaccinationsprogrammet är till exempel jättefarliga att ge ett litet barn med FOP, berättar Marie.

På föreningen FOP Sveriges

hemsida har Marie lagt upp bilder på Hugos kropp under hela hans uppväxt, där man ser förloppen av så kallade flare ups, det vill säga utbrotten när svullnader övergår i benbildning och utvecklingen av hans FOP-ben. Detta för att den som ännu inte fått sin diagnos ska kunna se och jämföra.

Somliga förundras över hur Marie kan exponera sin son

så, men både mor och son är överens om att kunskap är nyckeln både till att hjälpa andra men också för att motverka fördomar och utanförskap.

År 2006 kom slutligen det första stora genombrottet i

FOP:s historia, då doktor Kaplan och hans forskarteam i Philadelphia äntligen fann den gen som orsakar sjukdomen. Sedan den dagen har forskningen gått med stormsteg framåt och drömmen om ett botemedel finns nu inom räckhåll. Sensommaren 2014 på-

börjades de första kliniska testerna av ett läkemedel, som ska kunna hämma skelettbildningen vid ett utbrott, och i bästa fall få en redan påbörjad förkalkning att gå tillbaka. Även ett annat läkemedel, som på sikt ska kunna utvecklas till ett vaccin mot FOP, är i startgroparna. Hittills ser resultaten väldigt lovande ut, och Hugo och hans familj är naturligtvis hoppfulla.

Om Hugo kommer ingå i försöksgruppen för fas 3-studien, som troligtvis påbörjas under 2017, har han inte tagit ställning till än. Med en så liten patientgrupp är det viktigt med hög delaktighet, samtidigt som oron för biverkningar förstås alltid finns med.

– Jag får se när den dagen kommer, säger Hugo själv med ett litet, obekymrat leende och återgår sedan till det påbörjade gejmets.

För han är trots allt inte i första hand en FOP-patient utan en helt vanlig tonåring. □

”**Det är viktigt att framförallt vårdpersonal får kunskap om att sneda stortår är ett tecken**

Har du en historia ur ditt liv att berätta?

Hör av dig på sondag@aftonbladet.se!